

“Construyendo el año SEMFyC de las Enfermedades Raras”

Karina Villar Gómez de las Heras
D.G. Atención Sanitaria y Calidad. SESCOAM
Grupo de Trabajo de “Genética Clínica y
Enfermedades Raras”



Índice



- ◆ Grupo de trabajo de Genética Clínica y Enfermedades Raras de SEMFyC
- ◆ Protocolo DICE-APER
 - ◆ Conocimiento y valoración por los médicos de AP
 - ◆ Conclusiones y estrategias de mejora
- ◆ Actividades formativas y otras
- ◆ Implicaciones personales
- ◆ Unidad del síndrome de Wolfram

Un poco de historia...



1984: Nacimiento de SEMFyC

2006: Creación del Grupo de Trabajo SEMFyC,
“Genética Clínica y Enfermedades Raras”

2010: Puesta en marcha [Protocolo online DICE-APER](#)

2013: Las ER como línea estratégica del congreso
nacional SEMFyC (Granada, 6-8 de Junio)



El grupo de trabajo...

- En la actualidad formado por 30 médicos de familia de 11 CCAA. Interés personal en las ER...

Síndrome de Dravet
Colagenosis
Síndrome de Wolfram
HHT
Von Hippel-Lindau
Sd. de Williams

- 2 Grupos autonómicos:
C. Madrid y C. Valenciana





El grupo de trabajo...

- Coordinado con
 - Instituto de Investigación en ER (IIER)
 - Convenio IIER-SEMFyC
 - SPAIN-RDR (Rare Disease Research) 2012
 - MSPSI
 - Estrategia Nacional ER - 2009
 - Asociaciones de pacientes
 - FEDER
 - Otras

www.gdtraras.es



Petición | Junta de Andalu x Conferencia GUARDIANES x Grupo de Trabajo de Gene x

www.gdtraras.es

Buscar en este sitio

Grupo de Trabajo de Genética Clínica y ER de la SEMFYC

DICE-APER IIER: BUSCADOR DE ENFERMEDADES RARAS FEDER IIER: REGISTRO NACIONAL DE PACIENTES CON ER GUIA DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

UNIDADES DE CONSEJO GENETICO EN CANCER HEREDITARIO CENTROS DE GENETICA HUMANA BLOG DE ENFERMEDADES RARAS BLOG DE GENETICA CLINICA Y ER

Triptico Cancer Hereditario Orphanet

Home

Conversaciones
Miembros del grupo
Noticias

Enlaces

Blog

Protocolo DICE APER

IIER Registro Enfermedades Raras

IIER Buscador Enfermedades Raras

ORPHANET

Orphanet Búsqueda Por Sintomas

Blog de Enfermedades Raras

Asociaciones de Pacientes

FEDER

Asociaciones Científicas

Home

Recientes

CURSO EN LA UIMP "ABORDAJE DE LOS PACIENTES CON ER EN LA CONSULTA DE AP" El grupo de trabajo SEMFYC sobre Genética Clínica y Enfermedades Raras en colaboración con el Instituto nacional de Investigación de Enfermedades raras (IIER), organiza el curso MANEJO DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN LA CONSULTA DEL MÉDICO DE FAMILIA los próximos días 9 y 10 de septiembre dentro de las actividades de la Universidad Internacional Menéndez Pelayo (UIMP) en su sede del Palacio de la Magdalena en Santander. Dirigido al personal sanitario interesado en el tema en general y a los integrantes de los Equipos de Atención Primaria en particular, a continuación presentamos un pequeño resumen de lo que los asistentes pueden encontrar en el curso: "La atención a los pacientes con enfermedades raras (ER) comienza a tener relevancia en el ...

Publicado a las hace 4 horas por Miguel García

TALLER INTERACTIVO: "¿PACIENTES RAROS O MÉDICOS INCOMODOS?". LAS ENFERMEDADES RARAS (ER) EN LA CONSULTA DE ATENCIÓN PRIMARIA" El taller que presentamos sumerge al asistente durante 90-120 minutos en un recorrido interactivo en el que descubriremos la realidad cotidiana de los pacientes con ER así como lo cerca que los tenemos en nuestra vida real, hasta descubrir quiénes



Protocolo DICE-APER

<http://dice-aper.semfyc.es>



ENFERMEDADES RARAS - Windows Internet Explorer

http://dice-aper.semfyc.es/web/index.php

File Edit View Favorites Tools Help

ER ENFERMEDADES RARAS

AVG Type your search here! Buscar Estado de la página Noticias Correo electrónico Tiempo

Enfermedades raras

Home Buscador Recursos Coordinación especialista Registro Investigación

Home

BIENVENIDOS AL PROTOCOLO DICE DE ATENCIÓN PRIMARIA DE ENFERMEDADES RARAS (DICE-APER).

¿QUE SON LAS ENFERMEDADES RARAS?

Las Enfermedades Raras (ER) son, en general, un conjunto de enfermedades crónicas muy diversas que se caracterizan por su baja prevalencia (menos de 5 por cada 10000 habitantes), elevada morbilidad, y mortalidad precoz. Además, su baja prevalencia ha condicionado hasta hace bien poco el que la investigación alrededor de ellas sea escasa y los tratamientos en la mayoría de los casos inexistentes. Se entiende, por tanto, que los pacientes que las

OBJETIVOS DEL PROTOCOLO DICE-APER

1.- **Diagnóstico (D):** Identificar a las personas que tienen un diagnóstico correspondiente a alguna de las enfermedades raras descritas, o bien están en estudio bajo sospecha de poder tenerla. Esta identificación conlleva de forma inmediata la salvaguarda de esa información en el propio sistema de la consulta del médico (papel o aplicación informática de AP)

2.- **Información (I):** Proporcionar una información

¿SOBRECARGARÁ MI TRABAJO EN LA CONSULTA?

El protocolo que ahora se presenta no pretende crear más sobrecarga de trabajo. Por lo contrario, lo que se persigue es ordenar de forma lógica, aquellas tareas que podrían ser cubiertas por los médicos de atención primaria en relación a los pacientes de su cupo afectos de enfermedades raras.

Sus objetivos se deben desarrollar bajo unas

Done

Inicio http://es.yahoo... ENFERMEDADE... Para antes de a... CURSO ENS (IIE... SEVILLA 20-2-9... Presentacion Co... CURSO ER EN L... ES 16:38



Objetivos del protocolo

- Cubrir las necesidades **de los pacientes** con ER en AP
 - Coordinación
 - Acompañamiento
- Cubrir las necesidades **del médico de AP** a la hora de atender pacientes con ER
 - Información - Formación
 - Protocolizar la atención
 - Creación de circuitos/equipos asistenciales

Objetivos DICE-APER



1.- Diagnóstico: Identificar a las personas que tienen un diagnóstico correspondiente a alguna de las enfermedades raras descritas, o bien están en estudio bajo sospecha de poder tenerla. Esta identificación conlleva de forma inmediata el registro de esa información en el propio sistema de la consulta del médico (papel o aplicación informática de AP).

Objetivos DICE-APER



2.- Información: Proporcionar una información básica y de soporte al paciente, partiendo de los recursos existentes en organizaciones de pacientes y de la administración.

Objetivos DICE-APER



3.- Coordinación: Contribuir a la **coordinación asistencial** que cada paciente demande, estableciendo los lazos oportunos entre el médico de Atención Primaria y el servicio médico especialista de esa enfermedad.

A la atención del _____ (S° de AE correspondiente) o del Dr. _____

Estimado/a colega,

Soy el/la Dr./Dra. _____, médico de familia del Centro de Salud _____ en _____ (Ciudad y provincia), y tengo el placer de dirigirme a ti porque D/D^a (nombre del paciente) es una de las personas pertenecientes a mi cupo de pacientes. Como sin duda conoces, padece una enfermedad de las denominadas como “raras” conocida como nombre de la enfermedad y siguiendo el protocolo de actuación en Atención Primaria que SEMFYC ha consensuado con la organización de pacientes (FEDER), así como con otros organismos del Estado para la mejora de la atención sanitaria de estas personas, me pongo contacto contigo, contando con la autorización previa de esta persona o de sus tutores/padres, para cooperar contigo en todo aquello que se refiera a los cuidados y tratamientos que el paciente necesite y tengan que ser administrados en nuestro ámbito. Al mismo tiempo, también me gustaría hacerte saber que desde mi posición de médico de atención primaria del paciente, estoy a tu disposición para comunicarte todas aquellas novedades en su curso clínico que requieran de tu supervisión y/o opinión como especialista. Creo que de este modo la coordinación de la atención sanitaria de este paciente en concreto puede verse mejorada, y la información entre nosotros ser á más fluida.

Por todo ello, te comunico mi disponibilidad en este teléfono: _____, o mediante este email: _____.

Del mismo modo, me gustaría me hicieras saber de la forma de contacto habitual más sencilla para futuras comunicaciones.

Atentamente,

Objetivos DICE-APER



4.- **Epidemiología:** Proporcionar información al sistema sanitario, facilitando que el paciente pueda inscribirse en el registro de enfermedades raras del ISCIII.



Bienvenido al portal de registro de enfermedades raras

Bienvenidos al portal del Registro de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), desarrollado desde el seno del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), centro perteneciente al ISCIII y que también forma parte del CIBERER (Consortio de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras).

[Registro >>](#)

[Consultar Lista de Enfermedades Raras](#)

 [Manual de Usuario](#)

 [Preguntas Frecuentes](#)

USUARIOS ONLINE: 4
NÚMERO DE VISITAS: 18874

Login

Usuario:

Contraseña:

[Conectar](#)

Últimas Noticias

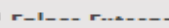
INTERNACIONAL DE INVESTIGACION EN ENFERMEDADES RARAS

◆ 21/02/2013-01/01/2015

FOLLETO INFORMATIVO DEL REGISTRO
[Descárguelo aquí](#)

◆ 31/01/2013-01/01/2015

El Instituto de Salud Carlos III y AELMHU firman un convenio de apoyo y desarrollo del Registro de Enfermedades Raras

  [»ver más noticias](#)

Enlaces



Pacientes registrados por Enfermedades
Total N° de Pacientes : 17415 (consultado 12/06/2013)

Evaluación del protocolo



2012. El GdT se planteó valorar el impacto del protocolo sobre los Médicos de Familia. Julio 2012-enero 2013

- Encuesta online remitida a unos 20.000 médicos de familia, socios y no socios de SEMFyC
- Contenía 8 preguntas, 5 con respuesta cerrada y 3 con respuesta abierta
- Preparada para responder “*en un minuto*”

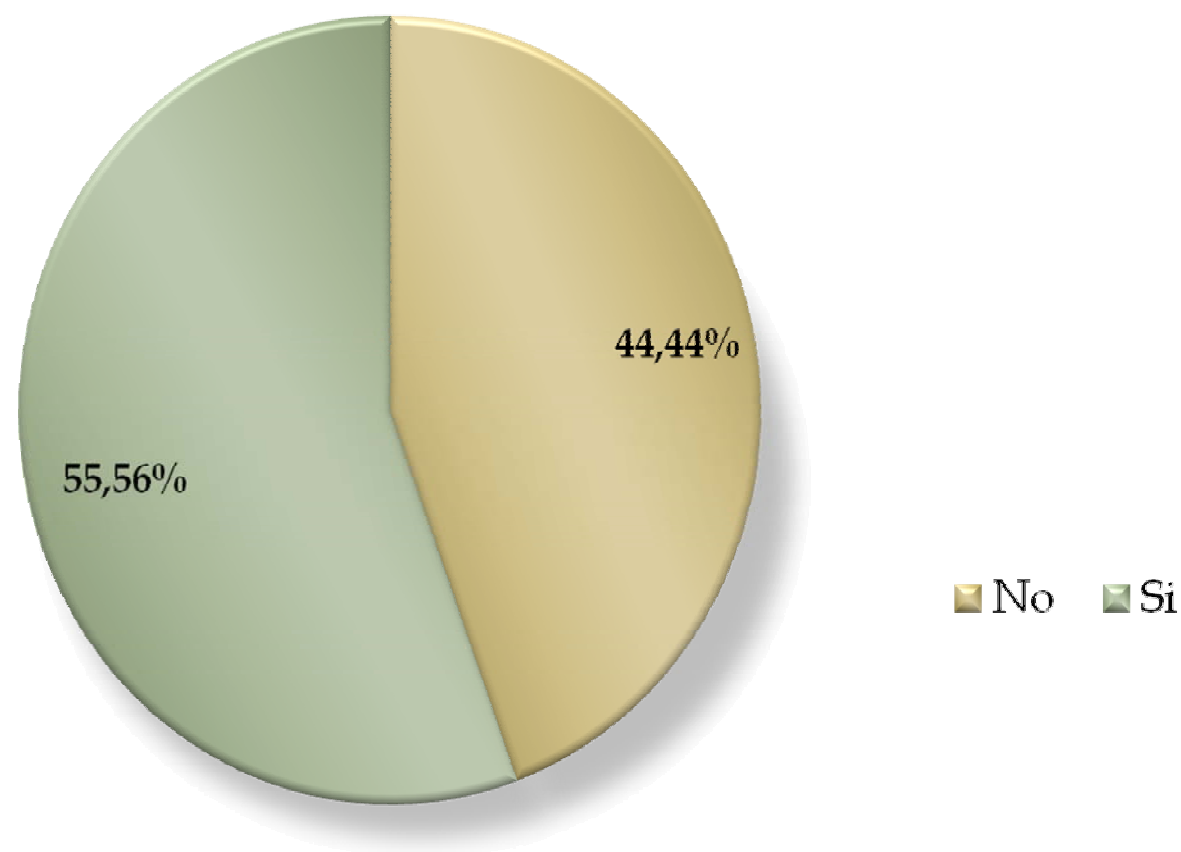
Objetivos:

- Valorar el conocimiento de la existencia del GdT
- Evaluar el conocimiento del protocolo
- Obtener una valoración del protocolo por parte de los médicos que lo conocían

“Conozco la existencia de un grupo de trabajo sobre enfermedades raras de la SEMFYC”



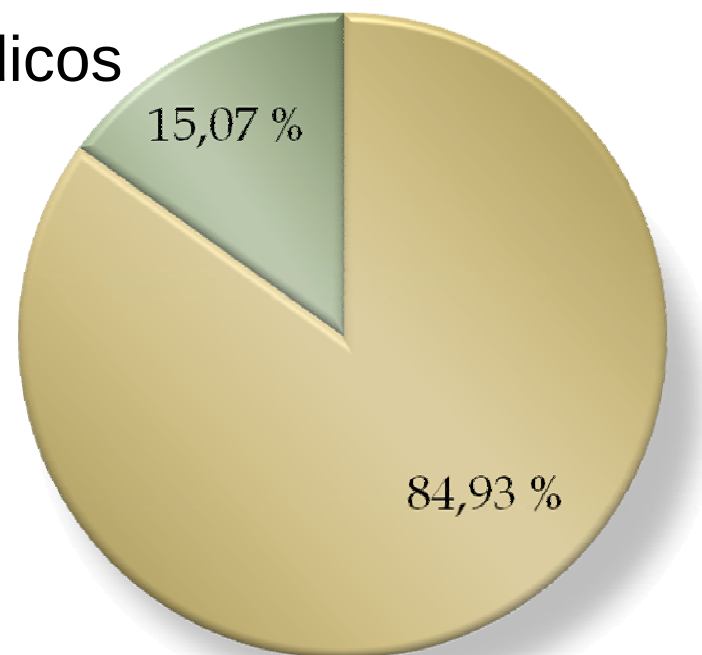
Total de cuestionarios remitidos: **854**



“Conozco el protocolo DICE-APER”

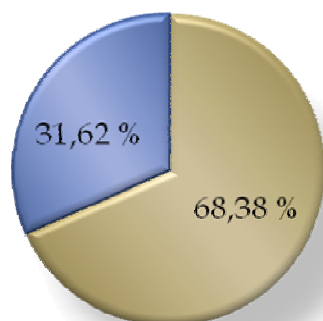


= 125 médicos



■ No
■ Sí

Sexo

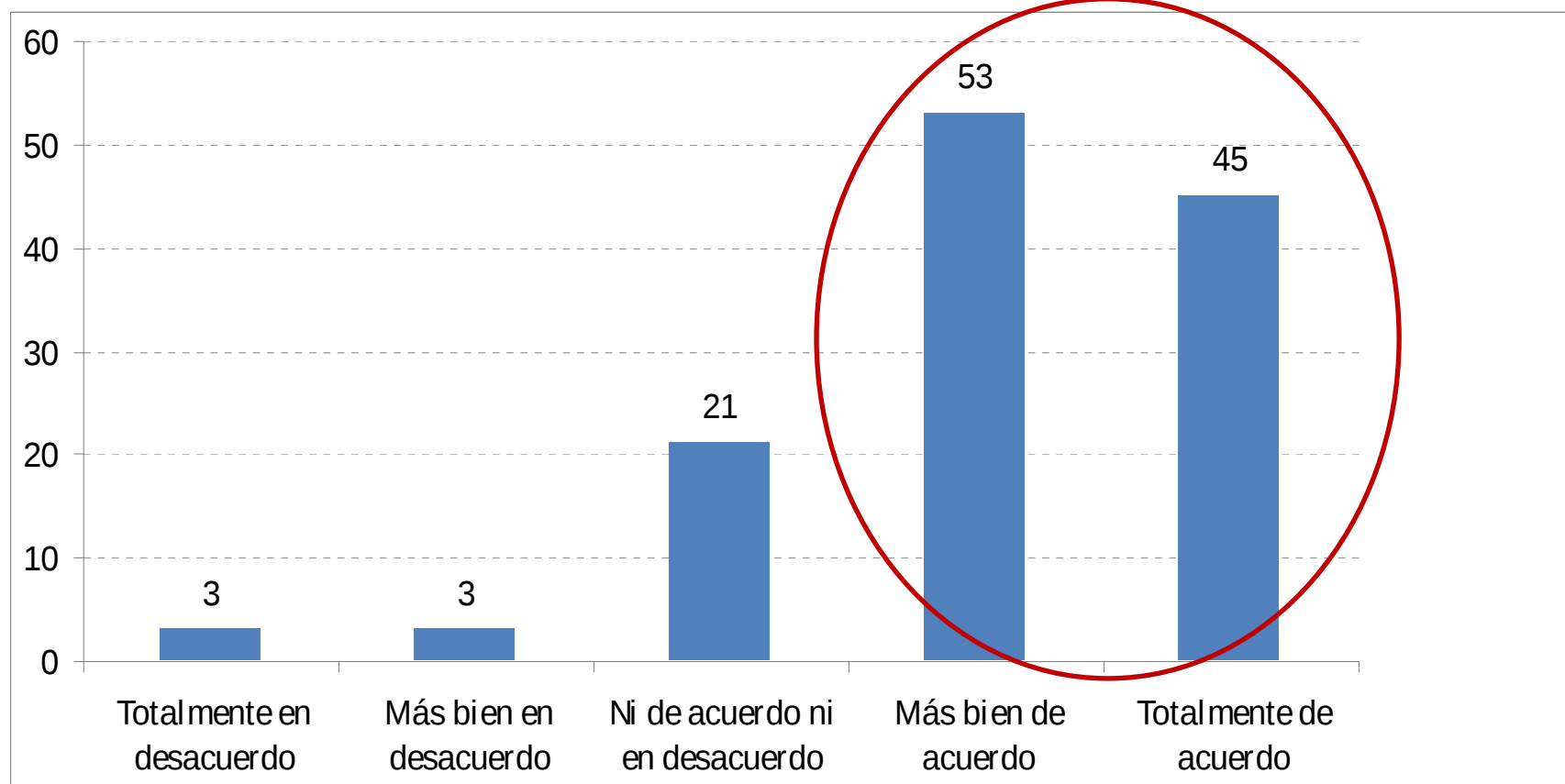


■ Mujer
■ Hombre

“El protocolo DICE-APER es útil para el profesional de Atención Primaria en el manejo de las ER”

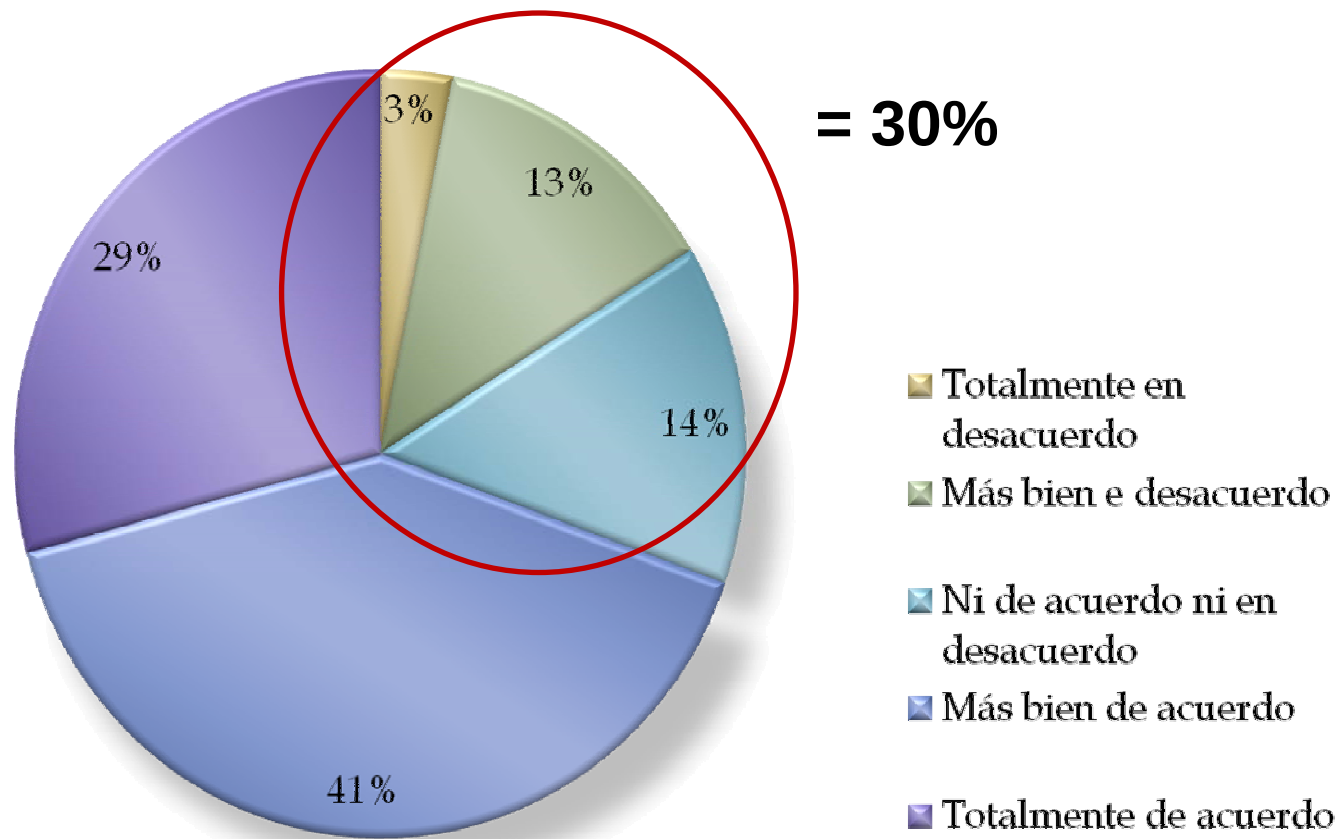


≈78%



N=125

“El médico de familia es pieza clave para el correcto seguimiento de los pacientes con ER”



Algunas conclusiones



- Desconocimiento de la existencia del grupo de trabajo entre los médicos de AP
- Desconocimiento del protocolo
 - Posibles causas:
 - Falta de canales adecuados
 - La difusión solo es unilateral
 - ¿Instituciones?
 - ¿Asociaciones de pacientes?
 - Dificultad para acceder a la formación
- ¿Falta de interés en las ER?
- Una mayoría cree que el **médico de familia es clave** en el **seguimiento** de los pacientes con ER



Estrategias de mejora

- **Difusión del GdT** con captación de nuevos miembros (residentes, JMF)
- **Convenios** con instituciones y asociaciones de pacientes
- **Difusión del protocolo** en publicaciones médicas:
 - Actualización en Medicina de Familia (2012)
 - Atención Primaria (2013)
 - Sesiones clínicas SEMFyC (2013-2014)

“Genética: raras y no tan raras”



No todo es clínica



Genética: raras y no tan raras...

Miguel García Ribes
Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria.
CS Coto Ino II. Castro Urdiales. Cantabria.

Puntos clave

- El conocimiento de la problemática de los pacientes con enfermedades raras (ER) así como los fundamentos de la genética clínica comienza a ser indispensable para los profesionales de Atención Primaria (AP).
- Los pacientes con ER no son «raros», son pacientes crónicos con necesidades especiales y como tales han de ser abordados por su médico de familia.
- El protocolo DICE-APER es una herramienta on-line de acceso libre que permite atender correctamente a este colectivo de pacientes en las consultas de AP.
- Ante la sospecha de una patología de origen genético o con transmisión hereditaria, el médico de familia ha de estudiar el caso mediante el árbol genealógico correspondiente y remitirlo al servicio de consejo genético más apropiado, sirviendo de «traductor» de toda la información que desde este le suministre al paciente.

Situación clínica

«Doctor, tengo una prima a la que le han dicho que tiene un cáncer en la mama, le han preguntado si hay más personas en su familia con esta enfermedad, y como mi madre murió por un tumor en el pecho, pues estoy asustada porque una amiga me ha dicho que a veces los tumores son genéticos...»

«Doctor, me sigue doliendo la cabeza y el cuello, ya sé que me ha enviado a todos los especialistas sin que ninguno sepa qué me pasa, pero no quiero seguir tomando «relajantes» ni ir al psiquiatra porque yo no estoy loca, a mí me duele y me duele de verdad, y mucho...»

«Doctor, ¿dice usted que mi niño (un adolescente de 16 años) se queda como «dormido» en todas partes porque es un poco vago? Es que una vecina vio el otro día un documental en la televisión que hablaba de una enfermedad en la que la gente se queda dormida de repente...»

«Doctor, mi hermana ha tenido un niño y al principio todo iba bien pero al mes ha empezado con problemas y ahora le han dicho que tiene una enfermedad genética. Como ya sabe, mi marido y yo estamos buscando, pero ahora tengo miedo de que me pueda pasar lo mismo. ¿Hay alguna manera de evitarlo?»

Estos cuatro ejemplos, basados en hechos reales, son una pequeña muestra de lo que la genética y las enfermedades «raras» están empezando a permeabilizar nuestra práctica diaria. ¿Quién no se ha enfrentado alguna vez a situaciones similares? y, lo más importante, ¿quién no se ha encogido de hombros?, ¿quién no ha buscado la salida de, quizás en la próxima visita...?, ¿quién no ha deseado salir corriendo de la consulta?

Dudas para las que no tenemos respuesta, pacientes con síntomas y signos peculiares que nadie ha sabido «enmarcar» en un diagnóstico, ni siquiera los «grandes especialistas», familias que no saben si en sus genes llevan esta o aquella enfermedad que puede afectar a su descendencia o a ellos mismos con el paso de los años... Demasiada presión para el médico de familia ¿o no? Volvamos al pasado, a la facultad, donde la genética era esa asignatura que había de guisantes de colores o de moscas con y sin patitas (depende de la mala uva del científico de turno), que había que aprobar si uno quería empezar con lo bueno, con lo que le hacía médico, que eran los pacientes y las enfermedades. ¿Y las enfermedades? En la facultad 1+1 siempre eran 2, y la suma de varios síntomas con las pruebas diagnósticas infalibles tenía como recompensa el diagnóstico seguro, claro que eran enfermedades fáciles, «de libro», que decíamos los estudiantes de entonces. También sabíamos que toda regla tenía su excepción, y esa excepción eran las enfermedades raras (ER), que si se caracterizaban por algo, no era por su rareza, sino porque siempre tenían algo peculiar, pintoresco: el hombre de goma, el ojo seco, los huesos de cristal... etc. ¿Y los pacientes? Pues no debían de existir, porque durante 6 años de formación pegado, creo que nunca nos hablaron de ellos...

¿Y al acabar la carrera? ¿Qué se aprende de genética y de las ER durante la flamante residencia, ahora de 4 años,

AMF 2012;8(3):135-141

Miguel García Ribes
CS Coto Ino II. Castro Urdiales
Cantabria

Actividades formativas 2013



- Ediciones del taller “Pacientes raros o médicos incómodos...”
 - Madrid: Programa formativo SOMAMFyC (Febrero)
 - Cantabria: XVII Jornadas de la SCMFyC (Marzo)
 - Granada: XXXIII Congreso Nacional SEMFyC (Junio)
 - Cataluña: Programa formativo CAMFyC (2º Semestre)
- “Aproximación a las enfermedades raras para Atención Primaria” (Abril-Noviembre)
 - Actividad IIER-SOMAMFyC-SERMAS
- “Curso práctico de manejo de las ER en AP”
 - Organizado por la UIMP (Santander, Septiembre)
 - Actividad SEMFyC-IIER

Taller: “Pacientes raros o médicos incómodos...”



- Supone una autentica inmersión en el día a día de las ER
- Utiliza técnicas de aprendizaje interactivo de vanguardia
- El paciente como protagonista
- Consta de 3 partes:
 - “Las ER no lo son tanto”
 - ¿Quién es el raro, el médico o el paciente?
 - Aprendiendo de la excepción





Otras actividades 2013

- Presentación del “Protocolo de diagnóstico preconcepcional para AP”
 - Granada, XXXIII Congreso Nacional SEMFyC
- Publicación de la “Guía de referencia rápida sobre cáncer hereditario en AP”
 - Atención Primaria
 - SEMFyC-SEOM
- SPAIN-RDR

La implicación...



- Jesús Sueiro Justel. Vicepresidente de la Asociación Española de Enfermos de **Glucogenosis** y médico asesor. Una hija afectada. www.glucogenosis.org.
- Luis Miguel Aras Portilla. Director de Investigación Fundación **Síndrome de Dravet**. Padre de una niña afectada. www.dravetfoundation.es. Unidad del Síndrome de Dravet, Clínica Universidad de Navarra.
- M^a Patrocinio Verde González. Secretaria de la asociación **HHT** y médico asesor. Afectada. ww.asociacionhht.org. Unidad de HHT de Sierrallana, Cantabria.

La implicación...



- Lucía Sierra Santos. Asociación de padres de niños con enfermedades raras y necesidades especiales “Risueños”, en El Boalo (Madrid)
- Karina Villar. Vicepresidenta y médico asesor de la Alianza VHL (**von Hippel-Lindau**). Hermana de afectada. www.alianzavhl.org. Unidad VHL de la Fundación Jiménez Díaz, Madrid
- Gema Esteban Bueno. Presidenta de la asociación **Síndrome de Wolfram**. Coordinadora del equipo multidisciplinar Wolfram, Hospital La Inmaculada, Huércal-Overa, Almería. www.aswolfram.org

La motivación mueve el mundo

La implicación... Síndrome de Wolfram

www.sindromedewolfram.blogspot.com



← → ↻ www.change.org/es/peticiones/junta-de-andalucia-salvemos-la-unidad-del-sindrome-de-wolfram

change.org Inicia una petición Más peticiones Asociación para la investigación y ayuda al síndrome de Wolfram

Promueve tu petición

Enviarla por correo electrónico a tus contactos es la mejor manera de conseguir más firmas en tu petición

Ver Editar Mensaje Victoria Más acciones ▼



✓ **Firmada**
178.446 firmas alcanzadas

SE NECESITAN 21.554 FIRMAS MÁS

Petición dirigida a: María Jesús Montero Cuadrado ▼

**Junta de Andalucía: salvemos la
Unidad del Síndrome de Wolfram**

La implicación...



Asociación Española del Síndrome de Wolfram En este blog iremos contando todas las notici...

Classic ▾ | Página principal Radio y televisión Campaña de firmas Noticias de prensa Youtube Web de la Asociación Discapacidad Con nombre y a

MAY

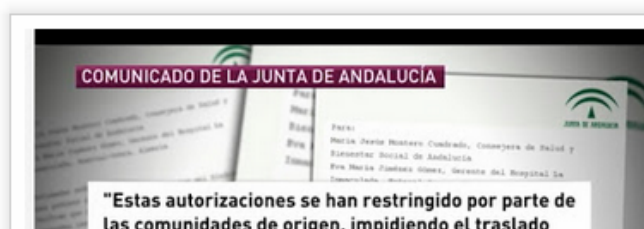
30

Entrevista a Sandra Timón, afectada de síndrome de Wolfram

Hoy **Noticias de La Sexta** ha entrevistado a Sandra Timón, joven madrileña afectada del síndrome de Wolfram. Ella es una de las personas que tendrá que buscar a partir de ahora los médicos en su comunidad autónoma, para el buen seguimiento de una enfermedad... muy rara.



En el mismo video aparece un **comunicado de la Consejería de Salud de Andalucía**, alegando que el resto de comunidades no quiere asumir el coste.



Muchas gracias



kvillar@jccm.es